

FACULTÉ DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE DE LYON
Année scolaire 1941-1942. — N° 51

TRAVAIL DE LA CLINIQUE OPHTALMOLOGIQUE DU PROFESSEUR BONNET

CONSIDÉRATIONS SUR UN CAS
DE
DÉGÉNÉRESCENCE RÉTINIENNE
MACULAIRE ET PÉRIPHÉRIQUE
ASSOCIÉE A L'ENDOMEGAPIED DU PROFESSEUR FAVRE
(SES RELATIONS PROBABLES AVEC L'HÉRÉDO-SYPHILIS)

THÈSE

PRÉSENTÉE

A LA FACULTÉ DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE DE LYON

Et soutenue publiquement le 23 Décembre 1941

POUR OBTENIR LE GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE

PAR

Frédéric LEDERMANN

Diplômé d'Hygiène et de Bactériologie

Né le 13 Juin 1913, à Nice (Alpes-Maritimes)



LYON

SOCIÉTÉ ANONYME DE L'IMPRIMERIE A REY

IMPRIMEUR DE L'UNIVERSITÉ

4, RUE GENTIL, 4

—
1941

CONSIDÉRATIONS SUR UN CAS

DE

DÉGÉNÉRESCENCE RÉTINIENNE
MACULAIRE ET PÉRIPHÉRIQUE

ASSOCIÉE A L'ENDOMEGAPIED DU PROFESSEUR FAVRE

(SES RELATIONS PROBABLES AVEC L'HÉRÉDO-SYPHILIS)

PERSONNEL DE LA FACULTÉ

Doyen honoraire	M. L. HUGOUNENQ
Doyen	M. J. LEPINE
Assesseur	M. A. MOREL

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. LANNOIS, HUGOUNENQ, PIC, CONDAMIN, PAVIOT
NICOLAS, VILLARD, NOVE-JOSSERAND, TIXIER, COLLET GAYET, CLUZET
BERARD, COURMONT, GUIART, PIERY, VORON, CADE, THÉVENOT Léon

PROFESSEURS

Cliniques médicales	{	MM. FROMENT.
Cliniques chirurgicales		SAVY
Clinique obstétricale et Accouchements	{	PATEL
Clinique ophtalmologique		SANTY.
Clinique dermatologique et syphiligraphique.		RHENTER.
Clinique neurologique et psychiatrique		BONNET
Clinique médicale infantile.		FAVRE.
Clinique gynécologique.		LEPINE (J.)
Clinique d'oto-rhino-laryngologie.		MOURIQUAND
Clinique urologique.		COTTE
Clinique chirurgicale, infantile et orthopédie		REBATTU
Clinique et prophylaxie de la tuberculose		CIBERT
Clinique des maladies infectieuses		TAVERNIER.
Physique biologique, Radiologie et Physiothérapie		DUFOURT.
Chimie biologique et médicale		J. CHALIER
Chimie organique et Toxicologie		PONTHUS
Matière médicale et Botanique		FLORENCE
Parasitologie et Histoire naturelle médicale		MOREL
Anatomie		MANCEAU
Histologie		GARIN.
Physiologie		LATARJET
Pathologie interne		POLICARD
Pathologie générale et thérapeutique.		HERMANN
Anatomie pathologique		CORDIER
Chirurgie opératoire		DECHAUME.
Médecine expérimentale et comparée et Bactériologie		J.-F. MARTIN.
Médecine légale		X...
Hygiène.		ARLOING (F.)
Pharmacie et Pharmacologie		MAZEL
Hydrologie thérapeutique et Climatologie		ROCHAIX
		LEULIER
		GATÉ.

PROFESSEUR TITULAIRE SANS CHAIRE

Chargé d'un cours d'Embryologie	NOEL
---	------

AGREGES

MM.	MM.	MM.	MM.
GABRIELLE	P. RAVAUULT	CLAVEL	FROMENT (R.)
CHAMBON	PIGEAUD	LEV RAT.	MARTIN (P.-E.)
REVOL	CROIZAT	BANSSILLON	MOUNIER-KUHN
ENSELME	DELORE	MALLET-GUY	BROUSSY
SEDALLIAN	JOSSERAND	ROMAN	PIFFAULT
CREYSSEL	MORIN	PEYCELOIN	
DE ROUGEMONT	BERTRAND	JOURDAN	

EXAMINATEURS DE LA THÈSE

M. P. BONNET, *Président*; MM. V. CORDIER, POLLOSSON et MOUNIER-KUHN, *Assesseurs*.

La Faculté de Médecine de Lyon déclare que les opinions émises dans les dissertations qui lui sont présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, et qu'elle n'entend leur donner ni approbation ni improbation.

FACULTÉ DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE DE LYON

Année scolaire 1941-1942. — N° 51.

TRAVAIL DE LA CLINIQUE OPHTALMOLOGIQUE DU PROFESSEUR BONNET

CONSIDÉRATIONS SUR UN CAS

DE

DÉGÉNÉRESCENCE RÉTINIENNE
MACULAIRE ET PÉRIPHÉRIQUE

ASSOCIÉE A L'ENDOMEGAPIED DU PROFESSEUR FAVRE

(SES RELATIONS PROBABLES AVEC L'HÉRÉDO-SYPHILIS)

THÈSE

PRÉSENTÉE

A LA FACULTÉ DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE DE LYON

Et soutenue publiquement le 23 Décembre 1941

POUR OBTENIR LE GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE

PAR

Frédéric LEDERMANN

Diplômé d'Hygiène et de Bactériologie

Né le 13 Juin 1913, à Nice (Alpes-Maritimes).



LYON

SOCIÉTÉ ANONYME DE L'IMPRIMERIE A REY

IMPRIMEUR DE L'UNIVERSITÉ

4, RUE GENTIL, 4

1941



A MES PARENTS

A MES AMIS

A NOTRE PRÉSIDENT DE THÈSE,

MONSIEUR LE PROFESSEUR P. BONNET.

Au cours de notre stage à la Clinique Ophtalmologique, nous avons pu apprécier la haute valeur de son enseignement. Il a bien voulu nous offrir le sujet de ce travail et nous apporter une aide essentielle à son élaboration. Nous lui exprimons notre entière reconnaissance.

A NOS JUGES :

MONSIEUR LE PROFESSEUR V. CORDIER.

Nous considérons comme un honneur sa présence dans notre jury et l'en remercions infiniment.

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ POLLOSSON.

Il nous introduisit au seuil de nos études médicales dans le service de M. le Professeur Tixier. A leur terme, il veut bien nous juger. Nous lui présentons nos vifs remerciements.

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ MOUNIER-KUHN.

Nous le remercions d'avoir accepté de faire partie du jury de notre thèse.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR GATÉ.

Il nous aida souvent de ses conseils. Qu'il nous permette de l'assurer de notre très respectueuse gratitude.

A MES MAÎTRES

DES HÔPITAUX DE LYON

ET

DES HÔPITAUX DE SAINT-ETIENNE.

CONSIDÉRATIONS SUR UN CAS

DE

DÉGÉNÉRESCENCE RÉTINIENNE MACULAIRE ET PÉRIPHÉRIQUE

ASSOCIÉE A L'ENDOMEGAPIED DU PROFESSEUR FAVRE

(SES RELATIONS PROBABLES AVEC L'HÉRÉDO-SYPHILIS)

INTRODUCTION

Dans le cadre des « Dégénérescences tapéto-rétiniennes » tracé par Leber et dont le tableau pathologique le plus commun et le mieux connu est la « Dégénérescence pigmentaire de la rétine », dite : « Rétinite pigmentaire », sont venus se ranger peu à peu les cas particuliers, avec leur infinie variété.

Il est généralement admis que ce sont-là « affections dégénératives » progressives. Le caractère héréditaire et familial domine l'étiologie. La syphilis n'a rien à voir dans l'étiologie de ces affections.

Si bien établie que soit cette notion, il arrive que l'on soit tenté, en présence de certains cas particuliers — que l'on aurait tendance cependant à faire rentrer dans le cadre de ces dégénérescences — et

en présence des variations que l'on voit imprimées à l'affection, au cours des générations successives, de soulever la question, apparemment enterrée, du rôle de la syphilis.

On peut se demander parfois si la syphilis n'intervient pas, à un moment donné, au cours des générations, pour imprimer à la maladie familiale une allure plus particulière. Des variations s'installent parmi les manifestations cliniques ; des associations viennent se juxtaposer à l'affection de la rétine pour réaliser des syndromes particuliers. C'est ainsi que, dans une même famille, viennent se manifester, au cours des générations successives, des modifications qui, peu à peu, parfois pour un temps seulement, aboutissent à une altération, à une transformation du tableau clinique initial.

A titre d'exemple, l'an dernier, le Professeur BONNET présentait à la Société d'Ophtalmologie de Lyon, un jeune homme atteint de « dégénérescence albescente de la rétine », alors que le père, syphilitique avéré, présentait des altérations de la rétine du type « dégénérescence pigmentaire périphérique ». La mère était atteinte de tabes. Malgré ce que nous savons de la parenté qui existe entre la « dégénérescence pigmentaire » et la « dégénérescence albescente » établie depuis longtemps par les travaux de NETTLESHIP et d'A. GAYET, nous nous trouvons bien invités, en présence d'un pareil cas, à nous poser la question du rôle de la syphilis dans cette transformation de la maladie, de génération à génération.

Il est d'autres cas, assez nombreux, de dégénérescence rétinienne, qui se présentent comme « cas isolés ». Le caractère héréditaire ou familial de l'affection n'est pas nettement affirmé par l'anamnèse familiale. On est alors tenté de mettre en doute le caractère purement « dégénératif » de l'affection, d'autant que les mêmes aspects ophtalmoscopiques s'observent dans les affections chorio-réiniennes de la syphilis héréditaire. MORAX n'allait-il pas — avec quelque exagération sans doute — jusqu'à rattacher à la syphilis héréditaire les altérations de la macula, même lorsqu'elles se présentent avec le caractère familial, toutes les fois qu'elles se trouvent associées à des altérations pigmentaires de la région équatoriale ?

C'est pourquoi il n'est pas sans intérêt de marquer au passage la part qui nous paraît revenir à la syphilis lorsque, nous trouvant en présence de ces cas — d'ailleurs fort rares — de dégénérescence tapéto-réiniennne de la macula, nous observons des particularités qui altèrent le tableau ophtalmoscopique classique, ou des associations anormales avec des lésions considérées comme de nature syphilitique.

A ce titre, l'observation que nous a confiée le Professeur BONNET offre un réel intérêt. Elle se rapporte à une fillette chez laquelle la syphilis héréditaire paraît être en cause.

Dans le tableau ophtalmoscopique, à côté de la dégénérescence maculaire bien caractérisée, se rencontraient, dans la région équatoriale, les altérations chorio-réiniennes habituellement reconnues

comme « stigmates rudimentaires de la syphilis congénitale » (ANTONELLI).

D'autre part, comme association digne du plus grand intérêt, on observait, sur les deux pieds, les altérations de la colonne métatarso-phalangienne du gros orteil, décrites par le Professeur FAVRE sous le nom d' « Endomégapied ». Or, la nature syphilitique de ce tableau clinique paraît établie sur des bases solides, chez les sujets âgés tout au moins.

Bien que le Professeur BONNET ait tendance à considérer comme « affection dégénérative tapéto-rétinienne » l'ensemble des altérations de la rétine, il est amené à se demander quelle part revient à la syphilis héréditaire dans la curieuse association avec l'endomégapied et, jusqu'à un certain point, la part de la syphilis dans cette *forme de combinaison*, un peu anormale, de la dégénérescence rétinienne elle-même.

La discussion du problème soulevé par cette observation est le but essentiel de notre travail.



DÉGÉNÉRESCENCE RÉTINIENNE A LA FOIS MACULAIRE ET PÉRIPHÉRIQUE.

La papille, normale, est bordée du côté temporal par une plage d'atrophie de la choroïde. Les vaisseaux rétiniens sont normaux.

Une vaste plage de dégénérescence occupe la région maculaire. Dans la région équatoriale, la dégénérescence pigmentaire rappelle l'aspect « saupoudré de tabac à priser », caractéristique des chorio-rétinites de la syphilis congénitale.

OBSERVATION

(Clinique médicale infantile du Professeur MOURIQUAND
et Clinique ophtalmologique du Professeur BONNET.)

Fillette D... Silvas, 14 ans 1/2, née à Beyrouth, adressée à la Clinique ophtalmologique par le Professeur Mouriquand.

Antécédents héréditaires. — Père bien portant. Mère bien portante, vient d'avoir son quatrième enfant vivant. Il est impossible d'obtenir de la mère, qui parle mal le français, des renseignements sur l'anamnèse familiale, cependant si importante.

Antécédents personnels. — La fillette, née à terme, a été nourrie au sein jusqu'à l'âge de 2 ans. Elle a fait plusieurs séjours à l'Hôpital, au cours desquels furent notés déjà un certain nombre de détails de l'allure clinique actuelle.

Rougeole à un âge indéterminé. Hospitalisée dans le service du Professeur Chalié, à l'âge de 7 ans et à l'âge de 10 ans, chaque fois pour scarlatine. A 10 ans, l'enfant fut opérée de végétations adénoïdes.

En 1938, la malade fait un séjour de 6 mois dans le service du Dr Gardère, à l'occasion d'une primo-infection tuberculeuse.

La fillette entre à la Clinique médicale infantile du Professeur Mouriquand, le 10 décembre 1940.

Nous présentons ici les divers renseignements exposés dans l'observation du Professeur Mouriquand, y faisant figurer, en cours de route, les détails notés au cours des précédents séjours hospitaliers de la malade :

Poids : 36 kgs. Taille : 1 m. 58. Température à l'entrée : 37°8. Dans les urines : ni sucre, ni albumine, ni acétone. Cutiréaction : + +. Percuti : + +.

Retard intellectuel marqué, déjà noté dans l'observation du Professeur Chalier (à 10 ans, l'enfant sait à peine lire et écrire et ne compte que jusqu'à 80).

A l'examen : aspect un peu primitif du massif facial. Le visage est allongé ; le nez est épaissi à sa base, bifide à son extrémité. Le crâne est normal.

La denture est en très mauvais état (le fait est noté dès le premier séjour hospitalier) : de nombreuses dents manquent, n'ayant jamais poussé ou ayant été extraites. Il n'existe qu'une incisive supérieure, qui saille en avant, telle une dent de tapir. Des dents qui restent, les unes sont cariées, les autres mal implantées, déchaussées ou présentant une forme anormale ; elles sont crénelées, en patte de crabe, en dents de scie.

Palais en voûte très ogivale.

Une série de traînées couleur café au lait existent à l'aîne et à l'aisselle ; elles ne sont pas consécutives à une affection cutanée et paraissent être congénitales. On trouve d'ailleurs quelques traînées sur les flancs, le thorax, à la base du cou, sur la clavicule. Pas de pigmentation buccale.

Les pieds présentent des déformations sur le caractère desquelles nous nous étendrons plus loin.

Poumons : normaux à l'examen physique. L'observation du D^r Gardère signale, à la radiographie, des calcifications du hile gauche et une autre, près de la base, dans le lobe inférieur gauche.

Cœur : la pointe est dans le IV^e espace, en dedans de

la ligne mamelonnaire. Pas de frémissement. Choc de la pointe un peu étalé et diffus. On entend à la pointe un souffle systolique, signalé au cours de toutes les hospitalisations. Il est bref, placé à la fin de la systole et s'entend dans toute la zone précordiale. On le perd rapidement en allant vers l'aisselle ; par contre, on le perçoit dans le dos, de chaque côté de la colonne. Il ne paraît pas organique. A la radiographie, on est frappé par l'aspect du cœur, dont la forme générale est globuleuse. Ce qui est remarquable, c'est que l'ombre cardiaque empiète profondément sur le diaphragme gauche, l'ombre ayant une limite circulaire et concave en haut.

Abdomen : la rate n'est pas perçue. Le foie déborde les fausses côtes, légèrement dans l'observation du Professeur Mouriquand, de trois travers de doigt dans l'observation du D^r Gardère un an auparavant.

Système nerveux : Les réflexes rotuliens sont obtenus, mais ils sont paresseux. Les réflexes achilléens sont obtenus. Les réflexes pupillaires sont normaux.

Les réactions sérologiques, pratiquées à diverses périodes, ont donné les résultats suivants :

En mars 1938 (D^r Gardère) : B. W. : —, Kahn : —, Meinicke : + + + + +.

En décembre 1940 (Professeur Mouriquand) : B. W. —, Kahn positif : + + +, Meinicke légèrement positif, + + à la lecture microsc., négatif à la lecture clarification.

En janvier 1941, les réactions sérologiques furent pratiquées chez le père, la mère, et la sœur de la petite malade. Les réactions de B. W., Kahn, Meinicke furent négatives.

Observation du Professeur BONNET.

L'attention est attirée par l'aspect général de la malade : le visage est allongé, lourd et rappelle vaguement celui

de l'acromégalie. Le nez est épaissi à la base, bifide à l'extrémité. La voûte palatine est très ogivale. La denture en très mauvais état.

Les deux pieds présentent la curieuse déformation réalisant le tableau clinique de l'« *endomégapied* », décrit par le Professeur Favre et considéré par lui, chez l'adulte tout au moins, comme manifestation syphilo-tabétique.

Les pieds sont élargis dans le sens transversal, un peu déjetés en dehors. La déformation consiste essentiellement en une hypertrophie de la colonne interne du pied. Tandis que la moitié externe est à peu près normale, avec des orteils un peu longs, la moitié interne est épaissie, massive au niveau de l'avant-pied. Les téguments semblent participer à l'hypertrophie, mais celle-ci apparaît, à la palpation, réalisée surtout par l'hypertrophie osseuse du 1^{er} métatarsien et du gros orteil.

La radiographie montre, en effet, contrastant avec les métatarsiens grêles, le 1^{er} métatarsien épais, dense, ne montrant de travées nettes que dans la partie externe de la tête métatarsienne ; celle-ci forme un coin antéro-externe et se termine par une saillie qui donne à la tête métatarsienne une apparence bifide. La première phalange du gros orteil est massive, aussi large que longue, une ligne transversale, dense à la radiographie, la divise en deux moitiés et donne l'impression que l'os est infléchi, comme plié en deux.

L'ensemble de ces altérations correspond au tableau clinique décrit par le Professeur Favre, sous le nom d'endomégapied. Il ne présente cependant pas les altérations considérables ostéo-articulaires que l'on observe sur les radiographies publiées par le Professeur Favre et qui se rapportent à des sujets âgés, pour la plupart tabétiques. Le tableau clinique n'en est pas moins réalisé.

Les mains, par contre, sont longues et fines ; les doigts sont effilés, d'aspect arachnéen, les ongles cylindriques.

L'examen rhinologique, pratiqué par le Dr Sargnon,

montre d'énormes amygdales. Le voile du palais est refoulé par d'énormes végétations adénoïdes ; lorsqu'on introduit le doigt dans le nasopharynx, on perçoit une masse considérable de végétations donnant au doigt l'impression de boyaux de poulet.

EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE. — Les deux yeux sont légèrement hypermétropes.

Acuité visuelle :

O. D. = $5/10^e$, avec sph. + 2.

O. G. = $8/10^e$, avec sph. + 2,50.

Le champ visuel est normal dans ses limites périphériques.

La vision centrale, aussi bien pour les couleurs que pour le blanc, est normale ; on ne parvient pas à mettre en évidence un scotome central.

L'examen à la lampe à fente ne révèle aucun reliquat de kératite interstitielle. L'iris est normal. Les réflexes pupillaires sont normaux.

Fond d'œil. — Les altérations prédominent du côté droit.

O. D. : la papille présente une excavation physiologique profonde ; ses bords sont nets ; la coloration, aussi bien dans le segment temporal que dans le segment nasal, est normale. Une zone étroite d'atrophie de la choroïde cerne le bord temporal.

Les vaisseaux de la rétine sont absolument normaux.

La région maculaire présente des altérations qui évoquent l'idée d'une dégénérescence : elle est transformée en une large plage irrégulièrement arrondie, de teinte terne, d'un jaune chamois. A la surface de cette plage, le pigment est émietté : il forme au centre une tache plus sombre d'un gris brun, à partir de laquelle les miettes de pigment se dispersent, orientées en sens radiaire.

Dans la région équatoriale, le réseau vasculaire de la choroïde apparaît mis à nu par la raréfaction du pigment.

Celui-ci apparaît émietté en surface. Le champ de la rétine semble ainsi assez exactement « saupoudré de tabac à priser », aspect généralement considéré comme caractéristique des chorio-rétinites de la syphilis héréditaire.

O. G. : Les altérations sont moins accusées. On observe cependant un pointillé pigmenté de la région maculaire, réparti de façon plus diffuse, et le même aspect saupoudré de pigment dans la région équatoriale.

En raison du retard intellectuel évident, nous avons sollicité l'examen du Professeur Froment. Celui-ci nous répond :

« Je suis un peu frappé par la malformation des pieds, qui, si elle n'était isolée, ferait un peu songer à une déformation du type acromégalique. D'autant que la selle turcique est d'aspect anormal dans sa lame quadrilatère postérieure. Je sais bien que la malade a 15 ans et que ses cartilages de conjugaison ne sont pas soudés (épiphyse inférieure du tibia), mais il y a des cas où l'apparition de l'acromégalie précède la soudure de ces cartilages.

« En présence des malformations multiples (voûte palatine ogivale, implantation irrégulière des dents) on est un peu gêné dans l'interprétation de la malformation des pieds. Il reste que c'est une hérédosyphilitique certaine et que ces malformations doivent sans doute en dépendre. Mais s'agit-il d'un endomégapied au sens habituel ? je ne l'aurais pas dit pour ma part. La réflexivité est d'ailleurs normale.

« Aucun trouble de la série cérébelleuse.

« Donc, pas de participation cérébrale à la dégénérescence rétinienne. »

L'intérêt de cette observation se concentre sur l'interprétation à donner de la nature des lésions observées. De celle-ci en somme, découleront les directives de la thérapeutique.

Tandis que, d'une part, les altérations rétiniennes attirent l'attention, avant tout, sur une dégénérescence tapéto-rétinienne, héréditaire et familiale, tout en permettant de formuler des réserves en faveur d'altérations chorio-rétiniennes de la syphilis héréditaire, l'association, d'autre part, avec le tableau clinique de l'endomégapied, invite à envisager, en première ligne, le rôle de la syphilis héréditaire.

Il est indispensable, avant d'aborder la discussion de notre observation, d'exposer ici l'ensemble de nos connaissances sur les « Dégénérescences de la rétine ».

LES DÉGÉNÉRESCENCES PROGRESSIVES TAPÉTO-RÉTINIENNES

« C'est le mérite de Leber, écrit Franceschetti (1), d'avoir réuni, sous la même dénomination univoque d' « Affections tapéto-rétiniennes » les différentes formes d'affections héréditaires, dégénératives de la rétine.. »

Comme l'exprime le terme, à côté de la rétine l'épithélium pigmenté, lui aussi, en règle générale, participe au processus dégénératif.

Leber a montré qu'à côté de la maladie la plus représentative et la plus communément rencontrée de ce groupe : la dégénérescence pigmentaire de la rétine, il faut ranger une série d'autres affections. Comme A. Gayet l'avait exprimé, bien avant Leber, la pigmentation de la rétine ne représente pas l'essentiel. La nature de ces affections est caractérisée par une dégénérescence des éléments spécifiques de la rétine ; cette dégénérescence peut conduire, secondairement, à la migration de pigment.

Les affections familiales, dégénératives de la ré-

(1) FRANCESCHETTI. — L'hérédité des affections oculaires (*Kurzes Handb. der Ophthalmologie*, t. I, p. 772).

line, sont fréquemment associées à des affections du système nerveux central. Ainsi, les altérations du côté de l'œil doivent être envisagées simplement comme l'expression du processus dégénératif du système nerveux central.

Il convient donc de distinguer, parmi les affections dégénératives :

1° *Les dégénérescences combinées cérébro-rétiniennes ;*

2° *Les dégénérescences rétinienne pures.*

1° LES DÉGÉNÉRESCENCES CÉRÉBRO-RÉTINIENNES

(Affections tapéto-rétiniennes avec déficit mental.)

« De modalités cliniques très variées, toutes ces dégénérescences cérébro-rétiniennes, se pliant aux lois de l'hérédité, apparaissent vers le même âge pour les membres d'une même génération. Atteignant les membres d'une génération « homologue », elles y font prédominer le même type pathologique. Évoluant avec une progression irrésistible, à dater de la première manifestation, la maladie a tendance à survenir plus tôt dans les dernières générations et, plus tôt apparaît le processus dégénératif, plus vite et sous forme d'autant plus sévère il évolue. Bien que le même type pathologique ait tendance à se manifester, l'apparition de formes mixtes est fré-

quente. Ajoutons enfin que toutes ces affections souvent s'associent à des malformations ou à des états déficitaires congénitaux : malformations des mains ou des pieds (syndactylie, pied-bot), anomalies des os, asymétrie du visage, absence de muscle, lobules de l'oreille adhérents » (J. Froment, P. Bonnet et A. Colrat) (1).

Parmi ces dégénérescences combinées cérébro-rétiniennes, plusieurs, bien identifiées, ont une autonomie relative :

a) *L'idiotie amaurotique familiale (type infantile de Tay-Sachs)*. — Elle apparaît dans le cours de la première année, chez l'enfant de souche le plus souvent israélite, jusqu'alors sain. Elle se traduit par un déficit mental accompagné de paralysies musculaires, d'abord hypertoniques, puis flasques. L'aspect ophtalmoscopique est caractérisé par l'atrophie progressive de la papille et l'existence d'un foyer maculaire blanc, centré d'une tache rouge cerise. La maladie évolue vers l'amaurose progressive et la déchéance générale. Elle aboutit constamment à la mort dans le cours de la deuxième année.

On a décrit toutefois, sous le nom de *forme infantile tardive*, des cas dans lesquels l'affection apparaît au cours de la première ou de la seconde année de la vie, ou même plus tard, et ne conduisait alors à la mort qu'en l'espace de plusieurs années.

(1) J. FROMENT, P. BONNET et A. COLRAT. — Hérédo-dégénération rétinienne et spino-cérébelleuse. Variantes ophtalmoscopiques et neurologiques présentées par trois générations successives (*Journal de Médecine de Lyon*, n° du 20 mars 1937).

b) *L'amaurose tapéto-rétinienne avec déficit mental*, de Leber, est toujours précoce, mais il n'existe au début aucune altération du fond d'œil. Plus tardivement, en cours d'évolution, apparaît une pigmentation périphérique de la rétine avec atrophie optique secondaire. Mais la terminaison est la même que dans la forme précédente. On peut admettre que cet aspect ophtalmoscopique correspond à un type périphérique ou pigmentaire de l'idiotie amaurotique.

c) *L'idiotie amaurotique familiale, type juvénile* (Vogt, Spielmeyer), correspond à l'affection décrite en 1903 par Batten et en 1904 par Mayou, sous le nom de « *dégénérescence cérébrale familiale avec altérations symétriques de la macula* », survenant chez plusieurs frères ou sœurs vers l'âge de 6 à 8 ans. La maladie, en évoluant, entraîne un déficit mental progressif avec paralysies et crises épileptiformes. Elle aboutit en quelques années à la mort. Cette même affection a été décrite par Oatmann sous le nom de « *dégénérescence maculo-cérébrale* » et par Stargardt sous celui de « *dégénérescence maculaire familiale progressive avec troubles psychiques* ». H. Vogt et Spielmeyer lui ont donné le nom généralement adopté d'« *idiotie amaurotique juvénile* ».

Identique à la forme infantile au point de vue de la neuro-pathologie, la forme juvénile en diffère par les altérations de la rétine. Le tableau ophtalmoscopique est ici polymorphe : tantôt la dégénérescence

se manifeste à la périphérie de la rétine, sous l'aspect de la rétinite pigmentaire classique, tantôt et plus souvent les lésions dégénératives occupent la macula (Oatmann, Stargardt, Batten, Mayou).

d) On a décrit enfin sous le nom de *formes juvéniles tardives* des dégénérescences cérébro-rétiniennes apparaissant à l'époque de la puberté. L'évolution est alors particulièrement lente et n'aboutit à la mort qu'après de longues années.

Batten et Mayou insistent sur la fréquence des types de transition. Pour eux, il s'agit d'une même maladie survenant à des périodes différentes de l'existence et d'autant plus grave qu'elle débute plus tôt.

Plus l'idiotie amaurotique fait son apparition de façon tardive, plus elle se manifeste avec des caractères atténués et plus il devient difficile de la ranger avec certitude dans le groupe des dégénérescences cérébro-rétiniennes. C'est qu'en effet il y a des *formes très tardives, viriles ou séniles*.

A côté de ces formes combinées cérébro-rétiniennes, il convient de faire place aux « *Dégénérescences combinées spino-cérébelleuses et rétiniennes* ». L'article de MM. J. Froment, P. Bonnet et A. Colrat en apporte un exemple où les variations ophtalmologiques et neurologiques sont étudiées sur trois générations successives.

2° LES DÉGÉNÉRESCENCES RÉTINIENNES PURES

(*Affections tapéto-rétiniennes sans déficit mental.*)

A. — La rétinite pigmentaire (type périphérique).

Le type périphérique, le plus communément observé, est représenté par la « *Rétinite pigmentaire* ».

Nous ne pouvons pas nous étendre ici sur cette forme, bien connue dans ses manifestations habituelles. Elle comporte des formes atypiques, de nombreuses variétés ; elle est souvent associée à d'autres anomalies.

B. — La dégénérescence maculaire (type central).

C'est dans le cadre des dégénérescences tapéto-rétiniennes affectant principalement la macula que doit être rangée notre observation.

Il comprend des affections très diverses, pour lesquelles le caractère héréditaire et familial n'est pas toujours formellement établi. Un regroupement des faits sera sans doute un jour nécessaire. La complexité de ce chapitre se trouve bien exprimée dans l'article que consacre Schieck à la dégénérescence héréditaire de la macula dans le *Kurzes Handbuch der Ophthalmologie*, t. V, p. 563.

« Carl Behr a montré qu'un grand nombre d'altérations de la macula, qui surviennent spontanément, le plus souvent bilatérales, et qui se manifestent anatomiquement comme de purs états de dégénéres-

cence, doivent être considérées comme affections héréditaires. Il a proposé pour ces affections le nom : « Hérédo-dégénérations de la macula ».

« D'autres, avant lui, comme Best, Stargardt, Etward Oatmann, etc... avaient apporté des observations caractéristiques, mais c'est Behr qui, le premier, a exprimé l'opinion que les affections de ce genre — qu'elles apparaissent chez l'enfant, l'adolescent ou le vieillard — doivent être groupées dans cette forme. Pour lui, les formes congénitale, infantile, virile, présénile et sénile ne sont que l'expression d'une seule et même disposition congénitale. *Seul est déterminant le développement embryonnaire insuffisant des parties nerveuses constitutives de la rétine.* Tout se passe comme si les éléments de structure particulièrement délicate de la région maculaire n'étaient pas capables d'assurer, pour une longue durée, la lourde tâche qui leur est imposée. Quant à l'époque de la vie où la défaillance se fait sentir, c'est plus ou moins le fait du hasard. »

« Il n'est pas douteux, ajoute Schieck, qu'une pareille conception d'ensemble est de grande valeur pour l'étude de la pathologie de la macula, bien que les causes dernières de cette fragilité héréditaire soient encore absolument inconnues. Cependant, il ne faut pas s'en tenir trop schématiquement au tableau pathologique esquissé par Behr. En effet, en présence d'un cas qui se présente à notre observation, s'il n'offre, par l'anamnèse familiale aucune donnée en faveur d'une affection héréditaire, il nous est impossible, aussi bien du point de vue anatomo-

mique que du point de vue clinique, de déterminer s'il appartient ou non au groupe des hérédo-dégénérescences. Le diagnostic est alors, dans une certaine mesure, livré à l'arbitraire de l'observateur. On peut aussi bien admettre qu'il s'agit alors d'un cas « isolé » de dégénérescence héréditaire ou qu'il s'agit d'une maladie qui, par hasard, montre une analogie frappante avec les formes d'hérédo-dégénérescence, sans cependant leur appartenir véritablement. »

« Malgré tout, si l'on veut avoir une meilleure vue d'ensemble sur ces processus extrêmement compliqués, il est préférable de s'en tenir à la classification de Carl Behr et de décrire séparément, d'après l'âge de la vie où elles apparaissent, les différentes formes d'hérédo-dégénération. »

a) *La dégénérescence maculaire congénitale* (Best).

En 1905, F. Best observait, chez huit personnes d'une famille comptant cinquante-neuf membres, — à côté de nombreux autres déficits oculaires : strabisme, membrane pupillaire, trouble du sens des couleurs, — une anomalie *de naissance* du fond d'œil. Elle était bilatérale dans six cas, unilatérale dans deux cas.

Le tableau ophtalmoscopique montrait maintes altérations et il apparaissait vraisemblable qu'une seule et même disposition vicieuse, suivant les circonstances du développement, pouvait recevoir une empreinte différente :

Tandis que, dans une série de cas, il s'agissait

d'un foyer maculaire jaune rougeâtre, bien délimité vis-à-vis du champ de la rétine environnant et montrant soit sur les bords, soit au centre, une fine pigmentation, on observait, chez d'autres malades, dans la région maculaire, des taches blanc-jaunâtres échancrées, qui attireraient l'attention par une striation radiaire particulière de la rétine environnante.

Best considérait cette affection comme stationnaire. Les recherches ultérieures de Vossius ont montré qu'elle évolue, par une progression lente ; elle offre, par ailleurs, une grande analogie d'aspect avec la forme juvénile.

b) *La dégénérescence maculaire juvénile.*

En 1897, R.-D. Batten décrivait une forme familiale d'affection maculaire dont les altérations rétiennes concordaient avec celles que l'on observe dans l'idiotie amaurotique juvénile : au début, se montrent dans la région maculaire de petites taches gris-jaunâtres, puis se manifeste une irrégularité de la pigmentation et finalement se forme dans la macula un foyer gris sale, large de un ou deux diamètres papillaires, avec accumulation plus ou moins intense de pigment sur les bords, atrophie de l'épithélium pigmenté et de la chorio-capillaire.

Dans une série de communications, à partir de 1909, Stargardt a apporté un certain nombre de faits qui ont servi à préciser l'étude clinique de cette forme, connue actuellement sous le nom de « dégénérescence maculaire familiale progressive » ou « maladie de Stargardt ».

De nombreux travaux ont été consacrés à l'étude de cette forme de dégénérescence maculaire, dans la littérature anglaise, italienne et allemande. Les travaux de l'Ecole française sont réunis dans la thèse de Tillé (Paris, 1929) et la thèse de Schapira (Lyon, 1934), où figurent les premières observations du Professeur Bonnet.

L'affection débute vers l'époque de la seconde dentition (*forme juvénile précoce*), ou plus tard, à l'époque de la puberté (*forme juvénile tardive*). Elle apparaît le plus souvent avec le caractère familial, atteignant les membres d'une génération homologue. La consanguinité est rarement signalée dans les observations. Le caractère héréditaire, d'abord mis en doute par Stargardt, a été affirmé depuis.

Le début se manifeste par un trouble de la vision centrale, souvent par un scotome central pour le vert et pour le rouge. La baisse visuelle s'accuse progressivement et lentement ; parfois cependant, comme dans les cas de Lutz, de Stirling, l'amblyopie s'installe rapidement, en l'espace de quelques semaines, puis se maintient stationnaire pendant des années.

L'examen ophtalmoscopique, souvent négatif au moment où se manifestent les premiers troubles fonctionnels, montre bientôt une certaine irrégularité de pigmentation dans le territoire de la macula. Tillé a signalé, comme signe de début, l'aspect violacé et comme turgescence de la région maculaire. La lésion maculaire, d'abord parfaitement limitée par le dessin ovale du reflet maculaire, dé-

forme bientôt ce reflet, le déborde et s'étend, sous forme d'une tache jaune sale, entourée d'une couronne de pigment émietté. Dans d'autres cas, des masses de pigment noir s'accumulent au centre d'une plage irrégulière, dépigmentée. Après quelques années, la région maculaire est représentée par une plage brillante, régulièrement parsemée de pigment ; elle donne l'apparence d'une glace au tain altéré (P. Bonnet), d'une feuille sèche d'automne, réduite à ses nervures et observée par transparence (P. Bonnet).

L'affection progresse au cours des années, s'aggravant parfois par poussées. La région maculaire se trouve désorganisée. Le faisceau maculaire est intéressé secondairement et la papille n'est que partiellement décolorée dans son segment temporal. La vision centrale, considérablement réduite, se maintient cependant au voisinage de $1/20^{\circ}$, $1/50^{\circ}$. Jamais la lésion n'évolue vers la cécité totale.

Tel est, en général, le tableau clinique de la dégénérescence maculaire juvénile.

Des *formes de combinaison* peuvent être observées. De même que, dans la forme juvénile de l'idiotie amaurotique familiale (dégénérescence cérébro-rétinienne) les altérations de la rétine peuvent se manifester tantôt sous le type périphérique, tantôt sous le type central, c'est-à-dire maculaire, de même, dans la dégénérescence limitée à la rétine, il n'est pas rare de rencontrer, à côté de la dégénérescence maculaire typique, une pigmentation prononcée de la périphérie.

Notre observation représente précisément une forme de combinaison, à la fois centrale et périphérique.

On sait d'ailleurs que dans les cas typiques de dégénérescence pigmentaire de la rétine, peuvent exister, de très bonne heure, de graves altérations de la macula. Il semble même qu'il existe, différente de la dégénérescence familiale progressive de la macula, et certainement très rare, une *forme centrale de la rétinite pigmentaire*, atteignant primitivement la région maculaire et ne touchant que secondairement la périphérie de la rétine (de Wecker, Nettleship).

L'héméralopie peut manquer dans cette forme, remplacée même par la nyctalopie. Les altérations maculaires consistent en une pigmentation en fin pointillé, d'un aspect assez spécial. D'après Nettleship, Treacher Collins, la morphologie particulière de la pigmentation serait due à l'absence de vaisseaux au niveau de la macula.

Peut-être la *cécité totale pour les couleurs* doit-elle être considérée comme un trouble hérédodégénératif ? (Behr). Si, le plus souvent, elle est en relation avec l'aplasie de la macula, il n'est pas rare qu'elle soit la manifestation d'altérations plus grossières de la macula (Franceschetti).

c) *Formes virile et présénile de la dégénérescence maculaire.*

En présence d'altérations maculaires, observées

chez l'adulte ou le viellard, comparables à celles de la dégénérescence juvénile, il est rare que l'on puisse affirmer avec certitude le caractère familial et héréditaire de l'affection.

Hutchinson cependant avait observé l'apparition familiale typique de la dégénérescence présénile, de la macula, chez trois frères. Parfois la signature du caractère familial est donnée par l'apparition, parmi les membres de la génération suivante, de la dégénérescence maculaire, sous sa forme juvénile.

d) *Formes rares et atypiques.*

Nous ne ferons que signaler ici les formes particulières de la dégénérescence maculaire, car elles ne doivent pas servir à la discussion de notre observation. Ce sont : la *choroïdite guttata* de Tay, la *choroïdite en rayons de miel* de Doyne, les cas de *dégénérescence dendriforme* apportés récemment par Bietti, par P. Bonnet, Paufique et Nectoux.

DISCUSSION

I. — DOIT-ON, DANS NOTRE OBSERVATION, ADMETTRE QU'IL S'AGIT, PUREMENT ET SIMPLEMENT, D'UNE FORME PARTICULIÈRE DE DÉGÉNÉRESCENCE RÉTINIENNE ?

A ne considérer que la lésion maculaire, rien ne s'oppose au diagnostic de dégénérescence tapéto-rétinienne du type central. L'aspect même de la plage maculaire attire immédiatement l'attention vers ce diagnostic.

Cependant, l'existence des altérations pigmentaires de la région équatoriale, déjà, invite à des réserves.

Il ne s'agirait donc pas d'une dégénérescence maculaire, mais d'une dégénérescence à la fois centrale et périphérique, *forme de combinaison* que nous avons signalée.

Nous avons vu, en effet, qu'en analogie avec ce que l'on observe dans la *forme juvénile de l'idiotie amaurotique familiale*, dans laquelle, le tableau neurologique étant le même, les altérations de la rétine peuvent revêtir aussi bien le type maculaire que le type périphérique, il n'est pas rare, dans les formes

de *dégénérescence rétinienne pure*, de trouver, à côté de la *dégénérescence maculaire typique*, une pigmentation prononcée de la périphérie (R.-D. Batten, Behr, Clausen, Firjukowa, Kleefeld, Oguchi et Yano, Rieger, Stargardt, P. Bonnet, etc...).

Il s'agirait donc, dans notre cas, d'une *forme combinée, à la fois maculaire et périphérique*.

Le léger déficit mental, observé chez cette malade, pourrait, jusqu'à un certain point, classer l'observation dans le cadre de la forme juvénile de l'idiotie amaurotique familiale.

Mais cette observation se présente comme cas « isolé ». Rien, d'après les renseignements — sommaires il est vrai — de l'anamnèse familiale, ne permet d'affirmer le caractère héréditaire et familial de l'affection.

Nous avons convoqué la mère et les quatre enfants. Tous ont une vue normale. Chez aucun des membres de la famille examinée nous n'avons observé d'altération rétinienne.

A supposer qu'il s'agisse d'une *dégénérescence rétinienne*, comment faudrait-il interpréter l'association curieuse avec le tableau pathologique de l'endomégapied ?

Nous savons bien que, souvent, la *dégénérescence pigmentaire* de la rétine se rencontre associée à d'autres anomalies, en particulier avec la *polydactylie*. Dès 1864, Hüring avait signalé cette corrélation, que de nombreuses observations ont confirmé depuis (Darier, Grossmann, Herrlinger, E. Schmidt, Siegheim, Stör, Bietti et bien d'autres). Mais il est

vraiment difficile d'interpréter comme « malformation » et d'assimiler à la polydactylie, les altérations de l'endomégapied, même si l'on invoque l'apparence radiologique de bifidité de la tête métatarsienne, que nous avons signalée dans notre observation.

D'après ce que nous venons de dire, il apparaît difficile d'admettre que nous nous trouvons en présence, dans ce cas particulier, d'une dégénérescence héréditaire et familiale pure et simple de la macula.

II. — PEUT-ON ADMETTRE QU'IL S'AGIT DE LÉSIONS CHORIO-RÉTINIENNES, RELEVANT DE LA SYPHILIS HÉRÉDITAIRE ?

La question mérite d'être discutée.

Les manifestations chorio-rétiniennes de la syphilis héréditaire sont connues depuis les travaux d'Hutchinson, Alexander, Abadie, Hirschberg, Haab. Antonelli a insisté, en 1897, sur leur valeur sémiologique et décrit les altérations qu'il considère comme « stigmates rudimentaires de la syphilis héréditaire ». Sidler-Huguenin a tenté, en 1902, un essai de classification.

Elles s'observent habituellement comme manifestation de l'hérédo-syphilis de première génération et s'accompagnent, en général, d'autres manifestations ; elles font cortège, en particulier, à la kératite interstitielle. Elles peuvent également s'observer dans l'hérédo-syphilis de deuxième génération (Onfray).

Elles peuvent être véritablement congénitales et s'observer dans les tout premiers mois. Rochon-Duvigneaud a pu vérifier anatomiquement une chorio-rétinite maculaire chez une enfant de deux mois.

a) *La lésion maculaire peut être isolée.* — Lorsque la lésion est récente, une tache jaunâtre occupe la région maculaire. Il nous est plus souvent donné d'observer le placard de chorio-rétinite atrophique qui en est le reliquat. Le plus souvent, en pareil cas, l'aspect de la lésion ne ressemble en rien à celui de la dégénérescence maculaire familiale.

b) *La lésion maculaire peut être associée à une chorio-rétinite équatoriale.* — Les altérations équatoriales revêtent alors l'un des types divers classés par Sidler-Huguenin : *aspect poivre et sel* de la rétine ; *aspect saupoudré de tabac à priser* de la rétine ; petites taches jaunes arrondies, centrées d'un point pigmenté ou bordées circulairement d'un liseré pigmenté discontinu ; zone d'atrophie choroïdienne diffuse de la région équatoriale ; chorio-rétinite du type rétinite pigmentaire.

* La lésion maculaire dans ces formes associées, peut revêtir l'aspect même de la dégénérescence maculaire progressive familiale, dite forme juvénile ; c'est alors une plage décolorée, de teinte jaune chamois, parsemée de pigment ; plus souvent encore, la région maculaire est le siège d'une pigmentation en amas irréguliers. La thèse de Tillé renferme une observation de Bollack très représentative de cette

forme, rencontrée chez trois enfants d'une même famille.

Nous avons dit que Morax avait tendance à rattacher à la syphilis héréditaire les lésions maculaires, toutes les fois qu'elles se trouvent associées à des altérations pigmentaires de la région équatoriale, même lorsque le caractère familial est nettement affirmé. Il aurait certainement interprété comme chorio-rétinite de la syphilis héréditaire les altérations rétiniennees observées dans notre cas.

Le *contexte clinique*, d'autre part, semble bien apporter, en faveur de la syphilis héréditaire, de sérieux arguments :

Les *réactions sérologiques*, bien que mitigées, plaident en faveur de la syphilis héréditaire.

L'*endomégapied* surtout, bien que, jusqu'ici, le tableau clinique n'en ait été observé, comme manifestation syphilo-tabétique, que chez les sujets adultes, paraît bien devoir être interprété comme altération dystrophique, relevant de la syphilis héréditaire.

Rappelons, en quelques mots, en quoi consiste le syndrome clinique de l'endomégapied :

ENDOMÉGAPIED (Professeur Favre).

En 1928, le Professeur Favre, avec Thiers et Lagèze apportaient dans le *Journal de Médecine de Lyon* (n° du 20 mai 1928), un ensemble de « notes cliniques sur une variété de déformation hypertrophique du bord antéro-interne des pieds. Contribu-

tion à l'étude des lésions syphilo-traumatiques ».

Ils attiraient ainsi l'attention sur une hypertrophie particulière de la région antéro-interne du pied, avec localisation élective sur la colonne osseuse du gros orteil et du I^{er} métatarsien. Ils adoptaient pour la désigner communément la dénomination : *endomégapied*.

Ils établissaient en même temps le rôle de l'inflammation syphilitique dans la production de ces phénomènes et insistaient sur le rôle que le traumatisme peut jouer au cours de la syphilis, expliquant la localisation élective de cette lésion.

Nous empruntons à la thèse de Mourounakis (1) l'étude analytique de cette affection.

Elle est essentiellement caractérisée par :

1° *L'hypertrophie du bord interne de l'avant-pied.*

— Le bord antéro-interne du pied est considérablement hypertrophié. Le gros orteil et son métatarsien sont électivement atteints. Le gros orteil est très volumineux ; tantôt il a conservé toute sa longueur, tantôt il est raccourci et comme tassé ; dans l'un et l'autre cas il est augmenté de volume, il est massif, trapu, hypertrophié dans toutes ses dimensions ; la saillie qu'il forme est d'autant plus marquée que les autres orteils ont conservé leur volume normal et que le bord externe du pied, aminci, fait contraste avec l'augmentation de volume du bord antéro-interne. Le I^{er} métatarsien présente les mêmes altérations.

(1) MOUROUNAKIS. *L'endomegapied*, thèse de Lyon, 1929.

2° *Epaississement et modifications des parties molles.* — Les parties molles, et spécialement la peau et le tissu cellulaire sous-cutané, interviennent également dans cette hypertrophie globale du bord interne de l'avant-pied.

3° *Des lésions ostéo-articulaires accompagnent parfois les lésions d'ostéo-périosite.*

D'autres lésions concomitantes s'ajoutent parfois au syndrome clinique ; ce sont :

4° *Les maux perforants plantaires, secondaires.*

5° *Des lésions nerveuses méningo-radiculaires de nature tabétique.*

6° *Des troubles sympathiques* : sensation de brûlure, de fer rouge, hyperhydrose, mentionnés dans les observations ultérieures de Alajouanine, de Lortat-Jacob.

Dans les trois observations initiales du Professeur Favre, il s'agissait de malades syphilitiques et tabétiques.

Le Professeur Favre attribue, dans la réalisation de ce syndrome clinique, un rôle important à l'inflammation. Les lésions osseuses sont des lésions d'ostéo-périostite qui aboutissent à la condensation des os, dont la trabéculatation normale n'est plus visible : les os sont opaques, engainés de néoproductions ostéo-périostiques. L'influence du traumatisme — le pied portant dans la marche sur la colonne osseuse interne — apparaît probable, d'où la

dénomination « lésions syphilo-traumatiques » proposée par le Professeur Favre.

Dans un article du *Journal de Médecine de Lyon*, du 20 mai 1938, le Professeur Favre apporte, sous la description : « Les accidents syphilo-tabétiques de l'avant-pied » de nouvelles observations, où les lésions apparaissent infiniment plus importantes.

Bien que le tableau clinique de l'endomégapied n'ait été observé jusqu'ici, par le Professeur Favre, que chez des adultes, nous pouvions nous demander si, dans notre observation, nous n'avions pas affaire à une altération dystrophique de l'avant-pied, d'origine syphilitique.

Notre malade a été soumise à l'observation du Professeur Favre. Il nous fait répondre :

« Il s'agit d'une lésion extrêmement intéressante et très curieuse. Cette fillette présente des malformations dentaires considérables, avec des lésions du bourgeon incisif qui doivent faire penser à la syphilis, mais qui sont peut-être trop extraordinaires pour qu'on puisse l'affirmer.

« Les lésions des doigts (ongles en cylindre, doigts effilés), celles des pieds (gros métatarsien, orteils en coup de vent, périostite légère du II^e métatarsien, phalanges en diabolo) sont aussi fréquemment réalisées par la syphilis. »

« Enfin, les réactions sérologiques, quoique mitigées, sont aussi en faveur de cette étiologie. »

« La pigmentation des aisselles et des cuisses est sans doute la manifestation de formations næviques. »



ENDOMÉGAPIED (Professeur FAVRE.)

L'hypertrophie du premier métatarsien et du gros orteil contraste avec l'aspect grêle — presque d'arachnodactylie — des autres métatarsiens. Dans la partie antérieure du premier métatarsien, dans sa moitié externe, se dessinent des travées osseuses qui aboutissent à une tête élargie, d'apparence bifide, refendue par un sillon sagittal.

Le gros orteil est légèrement dévié en hallux valgus.

« Le professeur Favre concluerait volontiers : dystrophies pour lesquelles la syphilis semble bien en cause, mais sans signe de certitude ».

Ainsi, de sérieux arguments, tirés du contexte clinique surtout, peuvent être mis en avant pour inviter à interpréter comme lésions chorio-rétiniennes de la syphilis héréditaire les altérations de la rétine observées dans notre cas.

Il faut bien convenir cependant que l'aspect ophtalmoscopique des altérations de la rétine, l'aspect, du moins, de la plage maculaire, évoque bien plutôt l'idée d'un processus de dégénérescence.

III. — EST-IL PERMIS D'ENVISAGER QUE LA SYPHILIS, QUI, DANS CE CAS, PARAÎT BIEN ÊTRE EN CAUSE, AIT PU INTERVENIR COMME FACTEUR ÉTIOLOGIQUE D'UN PROCESSUS DE DÉGÉNÉRESCENCE ?

Nous touchons ici à la question délicate des malformations héréditaires vraies ou fausses.

On sait que des caractères pathologiques peuvent être en rapport avec des altérations du cytoplasme.

Little et Bach se sont basés sur l'expérience suivante pour l'affirmer : ils croisent des rats blancs, mâles et femelles, après les avoir soumis au préalable à l'action des rayons X. Dans la première génération, tous les animaux étaient normaux. Mais, dans les suivantes, obtenues en croisant entre eux des animaux de la première, de la deuxième et de

la troisième génération, certains sujets étaient atteints de malformations diverses, entre autres de microphthalmie ou d'anophthalmie, etc...

Kusawaga a provoqué des cataractes chez les poulets en leur administrant de la naphthaline per os et par injections sous-cutanées. Pendant trois ou quatre générations, les jeunes, issus du croisement des poules cataractées avec des coq normaux, ont fréquemment présenté diverses formes de cataracte. Pour cet auteur, les cataractes apparues dans la première génération sont dues à une intoxication ; les malformations des générations ultérieures sont dues à des altérations du germe.

Gasteiger et Hidano, en extirpant les capsules surrénales de rats blancs, mâles et femelles, produisent des troubles graves de la sécrétion interne. Les jeunes issus de l'accouplement de ces rats étaient porteurs de malformations diverses ; mais ces malformations n'étaient pas héréditaires.

Stockard a relevé des malformations chez des animaux dont les géniteurs avaient été intoxiqués par l'alcool.

On s'est demandé souvent si des caractères pathologiques pouvaient résulter de l'action du poison syphilitique.

Dans ses formes *virulentes*, écrit van' Duyse, la syphilis se transmet par contagion ; l'altération porte, non sur les cellules sexuelles, mais sur le fruit.

Dans ses formes *dystrophiques*, au contraire, la syphilis héréditaire serait en rapport avec une alté-

ration du germe, comme l'a fait observer Apert. Cette altération résulterait de la modification apportée à l'organisme par le virus syphilitique. Il ne s'agit pas d'hérédité dans ce cas, mais, pour employer un terme proposé par Forel, de « blastophthorie » ou *détérioration du germe*.

Il en serait de même pour l'alcoolisme. Les altérations des testicules constatées dans l'intoxication éthylique expliqueraient pourquoi les fils d'alcooliques sont habituellement chétifs.

Il ne s'agit pas non plus là d'hérédité vraie. Les descendants du sujet syphilitique ou alcoolique sont modifiés de telle sorte qu'ils s'écartent du type héréditaire propre à leur lignée familiale, pour prendre un autre type constituant une déviation. Le plus souvent, quand la cause cesse d'agir, quand la deuxième génération ne subit plus l'influence morbide, quand le descendant d'alcoolique ne boit pas lui-même, quand le descendant de syphilitique est convenablement traité, le type familial héréditaire reparaît dans les générations ultérieures.

Est-il permis, dans notre observation, d'admettre que nous sommes en présence d'un fillette présentant un ensemble de manifestations dystrophiques : troubles de la dentition, voûte ogivale, altérations du squelette, etc... en rapport avec la syphilis héréditaire ?

Est-il permis d'aller jusqu'à admettre que les altérations de la rétine elles-mêmes relèveraient d'un tel processus ? Il ne s'agirait alors ni de chorio-rétinite de la syphilis héréditaire, ni même de véritable

dégénérescence familiale de la rétine, mais d'un processus dystrophique, analogue par son aspect ophtalmoscopique à celui des dégénérescence tapéto-rétiniennes, mais différent par sa nature et n'obéissant pas aux lois de l'hérédité.

C'est vers cette dernière opinion qu'inclinerait notre Maître, le Professeur Bonnet.

Mais, est-il bien indispensable de conclure ?

Notre observation représente un cas un peu exceptionnel. Nous avons désiré surtout, en l'étudiant, passer en revue les difficultés qui se présentent si souvent, lorsqu'il s'agit d'interpréter la nature des lésions apparemment dégénératives de la macula.

CONCLUSIONS

Il est généralement admis que la syphilis n'a rien à voir dans l'étiologie de la dégénérescence pigmentaire de la rétine.

On peut se demander cependant si la syphilis, survenant dans une famille où s'observe la dégénérescence pigmentaire, n'est pas susceptible d'imprimer à l'affection, pour les générations à venir, une allure particulière, de réaliser, en quelque sorte, une « mutation ».

On peut se demander surtout si, pour un certain nombre de cas décrits sous le terme de « dégénérescence tapéto-rétinienne progressive de la macula », lorsque le caractère familial et héréditaire ne peut être affirmé, la syphilis héréditaire ne joue pas un rôle dans l'étiologie.

Il est, en effet, parfois très difficile, en présence du tableau ophtalmoscopique de la dégénérescence maculaire, lorsqu'elle est associée à des altérations de la région équatoriale, de décider s'il s'agit vraiment d'une dégénérescence tapéto-rétinienne, à caractère héréditaire et familial, ou s'il s'agit d'altérations pigmentaires de la rétine liées à la syphilis :

sorte de dystrophie de la rétine ou chorio-rétinite de la syphilis héréditaire.

L'observation que nous apportons nous amène à marquer, une fois de plus, la complexité du problème.

Chez une fillette, présentant les stigmates d'une syphilis héréditaire probable, les altérations pigmentaires de la rétine centrale et de la rétine périphérique, se trouvaient associés au tableau clinique de l'endomégapied décrit par le Professeur Favre.

Il semble que, dans ce cas, les altérations rétiniennes, dont l'aspect rappelle celui de la dégénérescence tapéto-rétinienne à la fois centrale et périphérique, peuvent être interprétées comme le résultat d'un trouble dystrophique de la rétine relevant de la syphilis héréditaire, dont l'endomégapied lui-même représente une manifestation.

Vu

LE DOYEN,

J. LÉPINE.

Vu :

LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE,

P. BONNET.

Vu et permis d'imprimer :

Lyon, le 4 Décembre 1941.

LE RECTEUR, PRÉSIDENT DU CONSEIL DE L'UNIVERSITÉ,

P.-E. GAU.

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	1
OBSERVATION	5
LES DÉGÉNÉRESCENCES PROGRESSIVES TAPÉTO- RÉTINIENNES	12
1° Dégénérescences cérébro-rétiniennes ..	13
2° Les dégénérescences rétiniennes pures..	17
DISCUSSION	25
CONCLUSIONS	37

